

## Mitteilung an die Medien

# Diagnose nach 50 Jahren

**Erst mit 68 Jahren erhielt Josef Raggl eine Diagnose. Über 50 Jahre hat es gedauert, der Seltenen Erkrankung einen Namen zu geben. Durch das Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck (ZSKI) konnte das Rätsel schließlich gelöst werden.**

Josef Raggl hat ein parodontales Ehlers-Danlos-Syndrom (pEDS). Diese vererbte, seltene Erkrankung des Bindegewebes, deren Ursache eine Genmutation ist, führt zum frühzeitigen Verlust sämtlicher Zähne. Sie kann auch Risse in der Lunge, im Darm oder in Gefäßen zur Folge haben, bei manchen Betroffenen heilen Wunden über Wochen nicht ab. Der 70-Jährige hatte eine Odyssee hinter sich. Es ging von Arzt zu Arzt – er galt als Risikopatient, wurde beleidigt und beschimpft. Selbst schuld, wenn Sie so schlecht Zähne putzen, hieß es.

Ines Kapferer-Seebacher, Zahnärztin an der Univ.-Klinik für Zahnerhaltung und Zahnersatz, ist eine europaweit anerkannte Expertin auf dem Gebiet der Parodontitis in Verbindung mit Seltenen Krankheiten. Sie hat Josef Raggl vor fünf Jahren das erste Mal behandelt. Die Erzählungen des Patienten und seine Arztbriefe machten die Zahnärztin stutzig. Deshalb stellte sie den Fall ihrem Kollegen Johannes Zschocke, Humangenetiker und Mitglied des ZSKI, vor. Das Team des interdisziplinären Netzwerks trifft sich einmal im Monat, um über schwer diagnostizierbare Fälle zu diskutieren und auch mal über den Tellerrand zu blicken. „Durch diese gute Zusammenarbeit konnten wir das Rätsel lösen und Herr Raggl hatte nach so langer Zeit für seine Erkrankung endlich einen Namen. Das Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck ist eine wichtige Plattform, um sich auszutauschen und genau solche kniffligen Fälle zu lösen“, sagt Zschocke.

Viele weitere Familienangehörige von Josef Raggl haben pEDS. Eine betroffene Person gibt die Krankheit mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent an ein Kind weiter. „Diese Erkrankung ist äußerst selten, weltweit sind aktuell nicht viel mehr als 100 Fälle, in etwa 20 Familien, bekannt – in Österreich ist es eine Familie. Daher haben wir ein globales Netzwerk gegründet, das ein besseres Verständnis der Krankheit bis hin zur Therapie zum Ziel hat. Das Forschungsprojekt wird in Innsbruck geleitet, mit engen Kooperationspartnern in Frankreich, den USA und anderen Ländern“, erklärt Kapferer-Seebacher. „Es gibt zwar noch sehr viele offene Fragen zur Entstehung des Krankheitsbildes, aber wie bei allen anderen Seltenen Erkrankungen ist es für unsere Patientinnen und Patienten schon eine große Erleichterung, wenn die Krankheit frühzeitig benannt werden kann.“

### Zentrum für Seltene Krankheiten in Innsbruck

Das ZSKI ist die erste Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen oder solche mit unklarer Diagnose und dem Verdacht, dass eine Seltene Erkrankung vorliegt. „Das Nichterkennen einer Seltenen Erkrankung kann für Patientinnen und Patienten dramatische Auswirkungen haben, denn mit Folgeschäden haben sie meist ein Leben lang zu kämpfen. Daher ist es für uns besonders wichtig, auf das Zentrum aufmerksam zu machen und Betroffenen einen Ansprechpartner zu bieten“, so Daniela Karall, Oberärztin an der Innsbrucker Kinderklinik und Gründungsmitglied des ZSKI.

Es gibt rund 6.000 bis 8.000 verschiedene Seltene Krankheiten. Per Definition ist eine Krankheit selten, wenn höchstens eine von 2.000 Personen daran erkrankt. In Summe ist die Zahl der Betroffenen aber hoch: Rund sechs bis acht Prozent der Bevölkerung leiden an einer Seltene Krankheit – das sind allein in Österreich 400.000 Menschen.

Die Klinik Innsbruck ist ein anerkanntes Zentrum zur Behandlung und Erforschung von Seltene Krankheiten. Die genetischen Ursachen von zahlreichen Seltene Erkrankungen, wie beispielsweise dem Smith-Lemli-Opitz Syndrom, der Mikrovillus Einschlusskrankung, dem FKBP14-abhängigen kyphoskoliotischen Ehlers-Danlos-Syndrom oder dem Kohlschütter-Tönz-Syndrom, wurden in Innsbruck geklärt. Erkenntnisse über die Ursachen der zu 80 Prozent genetisch bedingten Erkrankungen sind ein wichtiger Schritt für die Verbesserung von Therapiemöglichkeiten und Prognosen. Für Menschen, die eine Seltene Krankheit haben, kommt zu der häufig erheblichen Belastung durch die Grunderkrankung das Fehlen von Spezialwissen über Krankheitsverläufe und Therapiemöglichkeiten. Auch der Austausch mit Menschen, die Ähnliches verarbeiten müssen, fehlt oft.

### **Kinoabend zum Tag der Seltene Erkrankungen**

Rund um den „Tag der Seltene Erkrankungen“ (29.02. = „ein seltener Tag für Seltene Krankheiten“) wird weltweit auf die Herausforderungen der Betroffenen aufmerksam gemacht. Das ZSKI veranstaltet am **28. Februar 2018 um 17:30 Uhr im Metropol Kino einen Filmabend**. Gezeigt wird „Wunder“ mit Jacob Tremblay, Julia Roberts und Owen Wilson. Anschließend gibt es eine Diskussion und Fragemöglichkeit rund um die im Film thematisierte Seltene Erkrankung Treacher-Collins-Syndrom.

Mehr unter: <https://www.metropol-kino.at/event/metropol/tag-der-seltene-krankheiten>

### **Fotos:**

**Gruppenfoto (tirol kliniken/Seiwald):** v.l. Daniela Karall, Oberärztin an der Innsbrucker Kinderklinik, Gründungsmitglied ZSKI, Ines Kapferer-Seebacher, Zahnärztin an der Univ.-Klinik für Zahnerhaltung und Zahnersatz, Patient Josef Raggl und Johannes Zschocke, Sektion für Humangenetik, Gründungsmitglied ZSKI

**Panoramaröntgen und Schienbeine (Kapferer-Seebacher):** Hauptmerkmale des parodontalen Ehlers-Danlos Syndroms sind Verfärbungen an den Schienbeinen sowie eine schwere und frühe Parodontitis. Das Panoramaröntgen zeigt eine betroffene Patientin im Alter von 32 Jahren.

Innsbruck, 22. Februar 2018

### **Medienkontakt**

Cornelia Seiwald, MA  
Tirol Kliniken GmbH  
Abteilung PR und Kommunikation  
Medienservice  
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck  
Tel.: +43 (0)50 504-83207  
[cornelia.seiwald@tirol-kliniken.at](mailto:cornelia.seiwald@tirol-kliniken.at)